

**(12) DEMANDE INTERNATIONALE PUBLIÉE EN VERTU DU TRAITÉ DE COOPÉRATION
EN MATIÈRE DE BREVETS (PCT)**

(19) Organisation Mondiale de la Propriété
Intellectuelle
Bureau international



PCT



(43) Date de la publication internationale
4 mai 2006 (04.05.2006)

(10) Numéro de publication internationale
WO 2006/045827 A1

(51) Classification internationale des brevets :
C12N 9/12 (2006.01) *GOIN 33/53* (2006.01)
C12Q 1/68 (2006.01)

(74) Mandataire : **CABINET REGIMBEAU**; 20, rue de Chazelles, F-75847 PARIS CEDEX 17 (FR).

(21) Numéro de la demande internationale :
PCT/EP2005/055586

(81) États désignés (sauf indication contraire, pour tout titre de protection nationale disponible) : AE, AG, AL, AM, AT,

(22) Date de dépôt international :
26 octobre 2005 (26.10.2005)

(81) *États désignés (sauf indication contraire, pour tout titre de protection nationale disponible) : AE, AG, AL, AM, AT, AU, AZ, BA, BB, BG, BR, BW, BY, BZ, CA, CH, CN, CO, CR, CU, CZ, DE, DK, DM, DZ, EC, EE, EG, ES, FT, GB, GD, GE, GH, GM, HR, HU, ID, IL, IN, IS, JP, KE, KG, KM, KP, KR, KZ, LC, LK, LR, LS, LT, LU, LV, LY, MA, MD, MG, MK, MN, MW, MX, MZ, NA, NG, NI, NO, NZ, OM, PG, PH, PL, PT, RO, RU, SC, SD, SE, SG, SK, SL, SM, SY, TJ, TM, TN, TR, TT, TZ, UA, UG, US, UZ, VC, VN, YU, ZA, ZM, ZW*

(25) Langue de dépôt : français

(84) *États désignés (sauf indication contraire, pour tout titre de protection régionale disponible) : ARIPO (BW, GH, GM, KE, LS, MW, MZ, NA, SD, SL, SZ, TZ, UG, ZM, ZW), eurasien (AM, AZ, BY, KG, KZ, MD, RU, TJ, TM), européen (AT, BE, BG, CH, CY, CZ, DE, DK, EE, ES, FT, FR, GB, GR, HU, IE, IS, IT, LT, LU, LV, MC, NL, PL, PT, RO, SE, SI, SK, TR), OAPI (BF, BJ, CF, CG, CI, CM, GA, GN, GQ, GW, ML, MR, NE, SN, TD, TG).*

(30) Données relatives à la priorité : 041 1480 27 octobre 2004 (27.10.2004) FR

Déclaration en vertu de la règle 4.17 :

— relative à la qualité d'inventeur (règle 4.17.iv))

Publiée :

- avec rapport de recherche internationale
- avant l'expiration du délai prévu pour la modification des revendications, sera republiée si des modifications sont reçues
- avec la partie réservée au listage des séquences de la description publiée séparément sous forme électronique et disponible sur demande auprès du Bureau international

En ce qui concerne les codes à deux lettres et autres abréviations, se référer aux "Notes explicatives relatives aux codes et abréviations" figurant au début de chaque numéro ordinaire de la Gazette du PCT.

(54) Title: IDENTIFICATION OF A JAK2 MUTATION IN POLYCYTHEMIA VERA

A1

(54) Titre : IDENTIFICATION D'UNE MUTATION DE JAK2 IMPLIQUÉE DANS LA POLYGLOBULIE DE YACQUEZ

(57) Abstract: The invention relates to variant V617F of protein tyrosine kinase JAK2, said variant being responsible for Polycythemia vera. The invention also relates to a method for the preliminary diagnosis of erythrocytosis and thrombocytosis, thereby enabling same to be related to myeloproliferative syndromes or the détection of variant JAK2 V617F in said myeloproliferative syndromes, such that they can be reclassified in a new nosological group, and to the identification of spécifie inhibitors and siRNA.

(57) **Abrégé** : La présente invention concerne le variant V617F de la protéine tyrosine kinase JAK2, ledit variant étant responsable de la Polyglobulie de Vaquez. L'invention se rapporte également à une méthode de diagnostic en première intention de l'érythrocytose et de la thrombocytose permettant de les rattacher à des syndromes myéloprolifératifs ou à la détection dans les syndromes myéloprolifératifs du variant JAK2 V617F permettant de les reclasser dans un nouveau groupe nosologique et à l'identification d'inhibiteurs spécifiques et de siRNA.

20